



FACULTÉ DE MÉDECINE
PROGRAMME D'ÉTUDES 0912.1 MÉDECINE
DÉPARTEMENT DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE ET DE
GÉNÉTIQUE HUMAINE

APPROUVÉ

à la réunion de la Commission pour l'assurance de la qualité et l'évaluation du curriculum faculté de Médecine 1

Procès- verbal N° ___ de _____

Président, docteur d'État ès sciences médicales, maître de conférences
Suman Serghei _____

APPROUVÉ

à la réunion du conseil de la faculté de Médecine 2
Procès- verbal N° ___ de _____

Doyen de la Faculté, docteur ès sciences médicales, maître de conférences

M. Bețiu _____

APPROUVÉ

à la réunion du Département de Biologie Moléculaire et de Génétique Humaine

Procès- verbal N° 5 de 02.11.2017

Chef de la Chaire, docteur ès sciences biologiques, maître de conférences,

I. Cemortan _____

CURRICULUM

DISCIPLINE GÉNÉTIQUE MÉDICALE

Études intégrées

Type de cours: **Discipline obligatoire**



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction:	06
Date:	20.09.2017
Page 2/14	

I. PRÉLIMINAIRES

• **Présentation générale de la discipline: la place et le rôle de la discipline dans la formation des compétences spécifiques du programme de formation professionnelle / spécialisée**

La génétique humaine est une discipline clinique qui étudie la relation entre hérédité et maladie ou, plus précisément, le rôle des mutations dans la production d'une maladie ou sa prédisposition à la maladie. Plus de 10 000 maladies connues ou génétiquement conditionnées affectent 5 à 8% des nouveau-nés et probablement 30 à 40% des individus tout au long de leur vie; ils ont une grande diversité et se retrouvent dans presque toutes les spécialités médicales. La génétique est le domaine d'activité de certains spécialistes, mais chaque praticien doit utiliser une approche génétique dans ses relations avec le patient et sa famille. Le contenu des cours et des travaux pratiques inclut les aspects suivants: 1) mettre en évidence les mécanismes génétiques qui maintiennent l'homéostasie de l'organisme et déterminent la santé de l'individu; 2) l'importance des facteurs génétiques (mutations et corrélation de certains allèles) dans l'étiologie des pathologies; 3) le rôle des facteurs génétiques dans la détermination des manifestations cliniques de maladies (héréditaires et non héréditaires); 4) spécificité des maladies génétiques: anomalies chromosomiques, maladies monogéniques et multifactorielles, maladies mitochondriales et génome de cellules somatiques; 5) méthodologie de conseil et de conseil génétique, implicite, leur valeur pour la pratique médicale; 6) nouvelles techniques d'investigation génétique, 7) l'importance de la prophylaxie des pathologies génétiques et des méthodes de diagnostic prénatal et postnatal; 8) problèmes de santé reproductive et de planification familiale; 9) le rôle de l'hérédité dans la détermination de la spécificité du traitement pharmacologique et des autres types de traitement.

Mission du curriculum (but) en formation professionnelle

L'intégration de la génétique médicale dans le plan de formation en médecine est devenue une discipline indispensable à la préparation complexe et moderne du futur médecin. Le cours s'adresse aux futurs médecins de différentes spécialités, dans le cadre de l'intégration de la médecine génomique dans la pratique médicale, devenant un outil essentiel pour l'acquisition de connaissances, de vocabulaire et, surtout, d'un concept général du rôle de la génomique en médecine afin d'éviter les risques de non compréhension de la médecine dans un proche avenir. . Les nombreuses découvertes de la dernière décennie ont eu des effets importants sur la théorie et la pratique médicales. Dans le plan de diagnostic, l'amélioration des méthodes d'analyse moléculaire au niveau génétique permet d'améliorer la capacité à identifier des maladies, quel que soit l'âge du patient (fœtus, nouveau-né, enfant, adulte) et souvent avant la manifestation clinique de la maladie (présymptomatique). La pharmacologie "génomique" a vu le jour grâce à laquelle la synthèse d'inhibiteurs de la transcription génique tente de bloquer le fonctionnement des gènes mutants. Elle est devenue opérationnelle (depuis 1991) et en thérapie génique, dans laquelle la production et l'introduction de gènes normaux dans les cellules somatiques de patients atteints de troubles génétiques graves peuvent améliorer / contrôler l'effet des gènes mutants. La prophylaxie des maladies acquiert une nouvelle dimension, grâce à la génétique, aux familles ou aux personnes à risque, la prophylaxie devient personnalisée. Identifier les gènes qui déterminent la susceptibilité des personnes en bonne santé à certaines maladies ouvre la voie à la médecine prédictive, basée sur des "prédictions" prénatales ou prémorbides La génétique médicale peut constituer le paradigme principal de la formation médicale des étudiants en médecine.



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction:	06
Date:	20.09.2017
Page 3/14	

- **Langue d'enseignement: Français ; Bénéficiaires: étudiants de quatrième année, faculté de médecine 1, médecine spécialisée**



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction:	06
Date:	20.09.2017
Page 4/14	

ADMINISTRATION DE LA DISCIPLINE

Code de discipline		S.08.O.071	
Nom de la discipline		Génétique médicale	
Responsable de la discipline		dr. biol., conf. univ. Igor Cemortan	
Année	IV	semestres	VII și VIII
Total heures incluant:			30
Cours	10	Travaux pratiques	5
Séminaires	5	Travail individuel	10
Formation clinique (heures totales)			
Forme d'évaluation	CD	Nombre de crédits	1

I. OBJECTIFS DE FORMATION DANS LA DISCIPLINE

✓ *Au niveau de la connaissance et de la compréhension:*

- connaître l'organisation et le fonctionnement des gènes, des chromosomes et du génome humain;
- comprendre le rôle des facteurs génétiques et environnementaux dans l'étiopathogenèse de maladies humaines;
- connaître la nomenclature internationale des anomalies chromosomiques et des mutations géniques;
- connaître les particularités cliniques et génétiques générales des syndromes chromosomiques, des maladies monogéniques, des maladies multifactorielles et des maladies mitochondriales;
- connaître l'étiopathogenèse, la clinique, le diagnostic, les principes de traitement et la prophylaxie des maladies génétiques fréquemment rencontrées;
- connaître les principes, les indications et les limites des différentes méthodes de test génétique;
- connaître le rôle du conseil génétique dans la planification familiale;
- Comprendre les principes de la thérapie génique.

✓ *Au niveau de l'application:*

- Réaliser une enquête sur la famille en collectant les antécédents héréditaires et le risque génétique informatif;
- distinguer les méthodes d'évaluation du caractère génétique des pathologies dans la consultation médico-génétique;
- interpréter les résultats des tests cytogénétiques et génétiques moléculaires;
- Distinguer les particularités de la manifestation et les critères de reconnaissance des maladies dominantes versus récessives, autosomiques versus X.



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page 5/14

- interpréter le caractère congénital et multisystémique des syndromes chromosomiques;
- interpréter le caractère chronique et progressif de la pathologie multifactorielle avec prédisposition génétique;
- Évaluer les méthodes de prophylaxie des pathologies héréditaires, le diagnostic génétique prénatal, les tests de dépistage prénatal (biochimique et par ultrasons) et leur valeur diagnostique.

✓ **Au niveau de l'intégration:**

- être capable de déduire le rôle des facteurs génétiques et environnementaux dans l'étiopathogénie des pathologies humaines;
- être compétent pour utiliser les connaissances et la méthodologie du conseil génétique pour traiter tout patient;
- être capable de lier la modification génétique aux conséquences phénotypiques;
- être compétent pour déduire l'évolution des conditions pathologiques et initier le diagnostic précoce des pathologies héréditaires monogéniques.
- être capable de déduire le caractère individuel du patient et l'approche familiale de chaque cas;
- être en mesure de déduire les particularités du diagnostic, du traitement et de la prophylaxie des pathologies héréditaires à altération multisystémique;
- être capable d'indiquer les méthodes de diagnostic prénatal et postnatal, d'indiquer le conseil médico-génétique dans les familles atteintes de maladies rares.

II. CONDITIONS PRÉCÉDENTES ET EXIGENCES

L'étudiant de quatrième année a besoin de:

- connaissance de la langue d'enseignement;
- compétences confirmées en sciences précliniques (biologie moléculaire, biochimie, génétique humaine, embryologie, propédeutique, physiologie normale et pathologique);
- compétences numériques (utilisation d'Internet, traitement de documents, tableaux et présentations électroniques, utilisation de logiciels graphiques);
- capacité à communiquer et à travailler en équipe;
- qualités - tolérance, compassion, autonomie.

III. CALENDRIER ORIENTAL ET REPARTITION ORIENTALE DES HEURES

Cours / Séminaires (S) / Travaux pratiques (LP) / Travail individuel:

Nr.	Thème	heures			
		Conférences	S	LP	Travail individuel
1.	Classification et particularités des pathologies génétiques. Méthodes d'évaluation du caractère génétique de la pathologie.	1	1		1
2.	Particularités cliniques et cytogénétiques des maladies chromosomiques les plus courantes.	1	1		1
3.	Méthodes diagnostiques cytogénétiques des pathologies chromosomiques.	1		1	1



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page 6/14

4.	Maladies monogéniques vs syndromes monogéniques. Transmission mendélienne et méthode clinique-généalogique.	1	1		1
5.	Les aspects moléculaires, génétiques et cliniques des maladies monogéniques les plus courantes.	1	1		1
6.	Méthodes de génétique moléculaire dans le diagnostic des maladies génétiques.	1		1	1
7.	Maladies polygéniques et multi-natales. Le rôle de la prédisposition génétique dans les cancers dans les maladies courantes de l'adulte.	1	1		1
8.	Troubles de la reproduction - stérilité primaire, avortements spontanés, nouveau-nés pluriformes - causes, diagnostic, planification familiale.	1		1	1
9.	Anomalies congénitales - causes génétiques et tératogènes, diagnostic prénatal, prévention.	1		1	1
10.	Consultation et conseil génétique. Prophylaxie de la pathologie génétique. Diagnostic prénatal. Méthodes de dépistage invasives et non invasives. Principes de la thérapie génique.	1		1	1
		10	5	5	10
Total			30		



V. OBJECTIFS DE RÉFÉRENCE ET UNITÉS DE CONTENU

Objectifs	Unités de contenu
Chapitre 1. "Introduction à la génétique médicale"	
<ul style="list-style-type: none">• Démontrer ses connaissances sur l'organisation et le fonctionnement du dispositif génétique humain.• Commenter la signification médicale de l'hérédité des caractères normaux et pathologiques.• Connaître les notions de mutations géniques, mutations ponctuelles, mutations chromosomiques équilibrées et non équilibrées, aneuploïdes autosomiques, aneuploïdes gonosomales.• Acquérir des méthodes pour évaluer le caractère génétique de la pathologie.• Se familiariser avec la classification des pathologies génétiques.• appliquer ses connaissances à d'autres disciplines cliniques• Conclure des conclusions sur la nature génétique d'une pathologie• Développer ses propres opinions sur le rôle des facteurs héréditaires et environnementaux dans le développement de la pathologie.	<ol style="list-style-type: none">1. Aperçu de l'histoire de la génétique médicale. Organisation et fonctionnement des machines génétiques humaines.2. Le rôle des facteurs héréditaires et environnementaux dans l'étiopathogénie des pathologies humaines.3. Classification des pathologies génétiques.4. Particularités des manifestations cliniques et de l'évolution des maladies génétiques.5. Déterminisme génétique et transmission héréditaire.6. Nature héréditaire, familiale et congénitale des maladies génétiques.7. Evolution des pathologies héréditaires: chronique, progressive, récurrente, etc.
Chapitre 2. "Les maladies chromosomiques"	
<ul style="list-style-type: none">• Définir le caryotype humain normal• Connaître la classification et la nomenclature des anomalies chromosomiques numériques et structurelles.• Connaître les particularités cliniques et cytogénétiques des anomalies chromosomiques les plus courantes: syndromes de Down, Edwards, Patau (trisomie 21, 13, 18), zona. Klinefelter, syndr. Turner.• Connaître les particularités cliniques et cytogénétiques des syndromes d'aneuploïdie partielle.• Connaître les particularités cliniques et cytogénétiques des syndromes par anomalies chromosomiques sous-microscopiques.• Connaître les facteurs de risque pour la naissance d'enfants atteints d'anomalies chromosomiques.• Appliquer les connaissances acquises dans d'autres disciplines cliniques	<ol style="list-style-type: none">1. Caryotype humain normal.2. Étiologie et classification des anomalies chromosomiques.3. Conséquences des anomalies de nombre et de structure.4. Troubles de la reproduction produits par des anomalies chromosomiques.5. Particularités cliniques et cytogénétiques des anomalies chromosomiques les plus courantes: syndromes de Down, Edwards, Patau (trisomie 21, 13, 18), zona. Klinefelter, syndr. Turner.6. Particularités cliniques et cytogénétiques des syndromes d'aneuploïdie partielle. Particularités cliniques et cytogénétiques des syndromes dus à des anomalies chromosomiques sous-microscopiques.7. Facteurs de risque pour la naissance d'enfants atteints d'anomalies chromosomiques.



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page 8/14

Objectifs	Unités de contenu
Chapitre 3. "Maladies monogéniques (moléculaires)"	
<ul style="list-style-type: none">• Connaître l'étiologie, la classification et les particularités de la pathogenèse de la MB• Connaître la nomenclature des mutations géniques• Connaître les particularités du tableau clinique des maladies monogéniques• Définir les notions d'hétérogénéité génétique, d'expression variable, de polymorphisme clinique des maladies monogéniques;• Connaître les enzymes: phénylcétonurie; galactosémie, syndrome corticosurrénalien, alcaptonurie;• Connaître les syndromes du système nerveux: myodystrophie de Duchenne-Becker; neurofibromatose (maladie de Reclinghauzen); Syndrome X-fragile; La maladie de Willson, etc.• Connaître les syndromes du tissu conjonctif: syndrome d'Ehlers-Danlos, syndrome de Marfan, ostéogenèse imparfaite;• Connaître les pathologies: mucoviscidose; hypercholestérolémie familiale. polykystose rénale auto-immune dominante, hémophilie A et B. Clinique et génétique des maladies mitochondriales les plus courantes.• Démontrer le rôle médical de la connaissance du conseil génétique, le degré de risque en pathologie monogénique.	<ol style="list-style-type: none">1. L'étiologie. Classification. Caractéristiques de base de la pathogenèse.2. Transmission mendélienne3. Polymorphisme clinique et ses causes.4. Hétérogénéité génétique. Expressivité variable.5. Phénylcétonurie; la fibrose kystique; Syndrome génital surrénalien.7. Syndromes du système nerveux:8. Miodystrophie de Duchenne-Becker;9. Neurofibromatose (maladie de Reclinghauzen);10. syndrome X-fragile; La maladie de Willson.11. Syndromes du tissu conjonctif:12. syndrome d'Ehlers-Danlos;13. Syndrome de Marfan. <p>Hypercholestérolémie familiale. Polykystose rénale autosomique dominante. Hémophilie A et B. Clinique et génétique des maladies mitochondriales les plus courantes.</p> <ol style="list-style-type: none">14. Techniques d'analyse de gène mutant15. Conseil génétique, degré de risque en pathologie monogénique.
Chapitre 4. "Méthodes de laboratoire pour les maladies génétiques"	
<ul style="list-style-type: none">• Définir les méthodes cytogénétiques (caryotypage, test de Barr, FISH) et les techniques permettant d'obtenir des préparations de chromosomes en métaphase.• Connaître les indications pratiques pour l'étude du chromate de sexe et des chromosomes humains.• Comprendre les principes de l'isolement de l'ADN génomique et de l'ARN pour différentes techniques de dosage;• Comprendre les principes des techniques d'analyse génétique; interpréter les résultats obtenus par la technique PCR;	<ol style="list-style-type: none">1. Méthodes cytogénétiques (caryotypage, test de Barr, FISH).2. Techniques d'obtention de préparations de chromosomes en métaphase. Étapes standard pour obtenir des préparations chromosomiques à partir de différentes cellules et tissus (sang périphérique, villosités coriaries, amniocytes).3. Directives pratiques pour l'étude du chromate de sexe et des chromosomes humains.4. Méthodes biochimiques dans le diagnostic des enzymopathies: méthodes de sélection et de dépistage.



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page 9/14

Objectifs	Unités de contenu
<ul style="list-style-type: none">• Interpréter les résultats obtenus par la technique de Southern-blot.• Connaître les indications pratiques et les limites de l'étude de génétique moléculaire prénatale et postnatale dans le groupe à risque de maladie monogénique.	<ol style="list-style-type: none">5. Méthodes moléculaires génétiques. Détection directe et indirecte de mutations géniques6. Polymorphisme de l'ADN. Marqueurs moléculaires des maladies génétiques.7. Diagnostic génétique moléculaire prénatal de la pathologie héréditaire.
Chapitre 5. "Prophylaxie de la pathologie génétique. La consultation médico-génétique "	
<ul style="list-style-type: none">• Connaître les méthodes de diagnostic prénatal des pathologies congénitales et héréditaires.• Connaître le diagnostic pré-immittural des maladies héréditaires.• Connaître les méthodes de diagnostic prénatal invasives et non invasives. Dépistage biochimique et ultrasonographique chez la femme enceinte.• Connaître le dépistage postnatal des maladies génétiques: phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, syndrome génito-surrénalien, mucoviscidose, etc.• Soyez conscient du traitement symptomatique et pathogène.• Connaître la prophylaxie primaire, secondaire et tertiaire des pathologies génétiques.• Connaître la consultation médico-génétique. Examen clinique-généalogique. Composition de l'arbre généalogique et étude de l'arbre généalogique.	<ol style="list-style-type: none">1. Diagnostic prénatal des pathologies congénitales et héréditaires.2. Diagnostic préimmittural des maladies héréditaires.3. Méthodes de diagnostic prénatal invasives et non invasives.4. Dépistage biochimique et ultrasonographique chez la femme enceinte.5. Dépistage postnatal des maladies génétiques: phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, syndrome corticosurrénalien, mucoviscidose, etc.6. Principes du traitement symptomatique et pathogène.7. Prophylaxie primaire, secondaire et tertiaire des pathologies génétiques.8. Consultation médico-génétique.

V. COMPETENCES PROFESSIONNELLES (CY) ET SPECIFICATIONS TRANSVERSALES (CT) ET CONCLUSIONS DES ETUDES COMPÉTENTE PROFESIONALE:

- ✓ CP1. Connaissance des mécanismes génétiques, de l'organisation et du fonctionnement des machines génétiques humaines;
- ✓ CP2. Connaissance du rôle des facteurs génétiques et environnementaux dans l'étiopathogénie des pathologies génétiques;
- ✓ CP3. Comprendre les particularités génétiques et cliniques des maladies génétiques: anomalies chromosomiques, maladies monogéniques, multifactorielles, mitochondriales;
- ✓ CP4. Expliquer le rôle de l'approche syndromique en pathologie génétique;
- ✓ CP5. Connaissance des principes de la génétique médicale, de l'examen clinique-généalogique, de la composition et de l'analyse du troupeau;
- ✓ CP6. Connaissance des indications et des limites des méthodes de diagnostic prénatal et postnatal, consultation médico-génétique des pathologies héréditaires;
- ✓ CP7. Connaissance des principes de diagnostic, de traitement et de prophylaxie des pathologies héréditaires à altération multisystémique;
- ✓ CP8. Pronostic de l'évolution des maladies génétiques et méthodologie de diagnostic



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page 10/14

précoce des pathologies héréditaires monogéniques.

- ✓ CP9. Résoudre des problèmes de situation et formuler des conclusions.

COMPETENCES TRANSVERSALES:

- ✓ CT1. L'amélioration de l'autonomie décisionnelle;
- ✓ CT2. Formant une attitude personnelle;
- ✓ CT3. Capacité d'interaction sociale, travail en groupe avec différents rôles;
- ✓ CT4. Intégration dans des projets interdisciplinaires, activités parascolaires;
- ✓ CT5. Améliorer les compétences numériques;
- ✓ CT6. Développer différentes techniques d'apprentissage;
- ✓ CT7. Sélection de documents numériques, analyse critique et conclusions;
- ✓ CT8. Présentation de projets scientifiques individuels.

LES FINALES DE LA DISCIPLINE

- acquérir les méthodes d'évaluation du caractère génétique de la pathologie; classification des pathologies génétiques; caractéristiques génétiques; consultation médico-génétique; Examen clinique-généalogique.
- connaître l'étiologie et la classification des anomalies chromosomiques; particularités cliniques et cytogénétiques des maladies chromosomiques les plus courantes; facteurs génétiques et groupes.
- connaître l'étiologie et la classification des maladies monogéniques; caractéristiques de base de la pathogenèse, les manifestations cliniques, le polymorphisme clinique et l'hétérogénéité génétique.
- connaître et appliquer les méthodes de diagnostic cytogénétique des pathologies chromosomiques; méthodes de génétique moléculaire dans le diagnostic des maladies génétiques.
- connaître le principe des méthodes de prophylaxie de la pathologie génétique et du traitement des maladies génétiques; déterminer correctement le rôle du diagnostic prénatal et postnatal.
- être compétent pour utiliser les connaissances et la méthodologie de la génétique médicale afin d'expliquer la nature des processus physiologiques ou pathologiques;
- être capable de mettre en œuvre les connaissances acquises dans le cadre de l'activité de recherche;
- Etre compétent pour utiliser des informations scientifiques critiques et fiables obtenues à l'aide des nouvelles technologies de l'information et de la communication.

V. TRAVAUX INDIVIDUELS DE L'ÉLÈVE

Nr.	Le produit attendu	Stratégies de mise en œuvre	Critères d'évaluation	Date limite
1	Travailler avec des sources d'information:	Lisez attentivement la conférence ou le contenu du manuel correspondant au thème. Lisez les questions du sujet qui nécessitent une réflexion sur le sujet. Se familiariser avec la liste des sources d'informations supplémentaires sur le sujet. Sélectionnez la source d'informations supplémentaires sur le thème. Lire le texte entièrement,	Capacité d'extraire l'essentiel; compétences d'interprétation; le volume de travail	Tout au long du module



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page 11/14

Nr.	Le produit attendu	Stratégies de mise en œuvre	Critères d'évaluation	Date limite
		soigneusement et écrire le contenu essentiel. Formulation des généralisations et des conclusions concernant l'importance du thème / sujet.		
2	<i>Travailler avec des matériaux en ligne</i>	Auto-évaluation en ligne, étude de la documentation en ligne sur la chaise SITE, expression de vos propres opinions sur un forum et un chat	Nombre et durée des entrées sur le site, résultats de l'auto-évaluation	Tout au long du module
3	<i>Travailler avec le dossier du patient</i>	Sélection d'un patient présentant une pathologie génétique, établissement de données générales sur le patient, antécédents de la maladie, antécédents de vie, antécédents familiaux. Introduction des résultats d'évaluation clinique sur les systèmes et les données de laboratoire, les résultats des examens paracliniques, les résultats des tests génétiques (lorsqu'ils ont été effectués). Formulation du diagnostic clinique. Diagnostic différentiel et consultation de la littérature. Recommandations pour confirmer le diagnostic. Formuler des conclusions sur l'étiologie, présentant l'évolution et le traitement de la maladie; perspectives pour s'adresser à la famille du patient.	Volume de travail, le degré de pénétration au cœur de la pathologie génétique, la qualité du dossier, la justesse des conclusions, la possibilité de compléter un fichier virtuel	Tout au long du module
4	<i>Préparer et soutenir des présentations / portfolios</i>	Sélection du thème de recherche, établissement du plan de recherche, établissement des conditions de réalisation. Établissement des composants de projet / thème PowerPoint - thème, objectif, résultats, conclusions, applications pratiques, bibliographie. Évaluations par les pairs. Avis des enseignants	Le volume de travail, le degré de pénétration dans l'essence du thème du projet, le niveau d'argumentation scientifique, la qualité des conclusions, les éléments de créativité, la formation de l'attitude personnelle, la cohérence de l'exposition et la justesse scientifique, présentation graphique, présentation	Tout au long du module



IV. SUGGESTIONS METHODOLOGIQUES POUR L'ÉVALUATION ENSEIGNEMENT-APPRENTISSAGE

• Méthodes d'enseignement utilisées

L'enseignement de la discipline de génétique médicale utilise différentes méthodes et méthodes didactiques, orientées vers l'acquisition et la réalisation efficaces des objectifs du processus didactique. Dans les cours théoriques, en plus des méthodes traditionnelles (exposition de cours, cours de conversation, cours de synthèse), des méthodes modernes (cours de débat, conférences-conférences, exercices à problèmes) sont également utilisées. Dans les travaux pratiques, on utilise des travaux de laboratoire individuels, frontaux, de groupe, virtuels, des cas - des enfants atteints de diverses pathologies génétiques ou anomalies congénitales intériorisées dans IOSMC, des enfants et des adultes participant au conseil génétique. Pour l'approfondissement du matériel, différents systèmes sémiotiques (langage scientifique, langage graphique et informatique) et du matériel pédagogique (tableaux, diagrammes, photophotographies, transparents) sont utilisés. Les leçons et les activités parascolaires sont utilisées dans Technologies de la communication de l'information - Présentations PowerPoint, leçons en ligne.

Méthodes d'apprentissage recommandées

- Observation - Identification des signes pathologiques chez le patient, description de ces phénomènes.
- Analyse - Examen clinique du patient mettant en évidence les signes pathologiques essentiels. Étudier chaque symptôme en tant que composant d'une entité nosologique.
- Analyse du dossier du patient - Sélection des informations nécessaires au diagnostic, reconnaissance basée sur la connaissance et l'information d'une pathologie ou d'un syndrome connu.
- Comparaison - Analyse d'un cas clinique, sélection de critères de diagnostic, diagnostic différentiel. Formulation des conclusions.
- Classification - Identification de différents patients. Déterminer les critères selon lesquels le diagnostic devrait être établi. Répartition des cas par groupes selon des critères établis pour différentes catégories de maladies génétiques.
- Elaboration de la fiche - Sélection du patient, en complétant avec les données en fonction des exigences d'une fiche de consultation des gènes, les éléments choisis par différents symboles / couleurs et en indiquant les relations entre eux. Libellé du titre approprié et légende des symboles utilisés.
- Modélisation - Identifier et sélectionner un syndrome monogénique requis pour modéliser une carte virtuelle. Imagination du patient étudié. Faire une fiche technique en utilisant le modèle proposé. Formulation des conclusions.
- Expérience - Formulation d'une hypothèse basée sur des faits connus concernant le processus / phénomène étudié. Vérification de l'hypothèse en effectuant les processus / phénomènes étudiés en laboratoire. Formulation de conclusions, déduites d'arguments ou de conclusions.
- Stratégies / technologies didactiques appliquées (spécifiques à une discipline);
- "Brainstorming", "Multi-vote"; "Table ronde"; "Entretien de groupe"; "Étude de cas"; "Controverse créative"; "Technique de groupe de discussion", "Portfolio".

**Travaux pratiques virtuels**

Méthodes d'évaluation (comprenant une indication de la manière dont la note finale est calculée).

✓ **Courant: contrôle frontal et / ou individuel via**

- a) appliquer des tests docimologiques,
- (b) résoudre des problèmes / exercices,
- (c) analyse d'études de cas
- (d) jouer des jeux de rôle sur les sujets abordés.
- (e) travaux de contrôle

✓ **Final: colloque différencié**

- ✓ *Certification certification complexe en 3 étapes - moyenne pendant le cours, le projet et le contrôle des tests.*

Échelle de notation

LE GRIL DE NOTES INTERMÉDIAIRES (moyenne annuelle, notes des stades de l'examen)	Système de notation national	équivalent ECTS
1,00-3,00	2	F
3,01-4,99	4	FX
5,00	5	E
5,01-5,50	5,5	
5,51-6,0	6	
6,01-6,50	6,5	D
6,51-7,00	7	
7,01-7,50	7,5	C
7,51-8,00	8	
8,01-8,50	8,5	B
8,51-8,00	9	
9,01-9,50	9,5	A
9,51-10,0	10	

Le fait de ne pas se présenter à l'examen sans motif valable est enregistré comme "absent" et équivaut à la note 0 (zéro). L'étudiant a droit à 2 demandes répétées de l'examen non réussi.



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ

Rédaction: 06

Date: 20.09.2017

Page 14/14

BIBLIOGRAPHIE RECOMMANDÉE

A. Obligatoire:

1. Matériel des conférences publiées sur le site www.biologiemolecular.usmf.md, e.usmf.md
2. Cours de génétique médicale publié sur www.biologymolecular.usmf.md
3. Génétique médicale Covic M., Ștefanescu D., Sandovici I. 2004, 2011
4. <https://ghr.nlm.nih.gov>

B. Supplémentaire:

1. Sprincean M. Bolile Genetics. Elaboration méthodologique. Chisinau, 2013, 70 pages, ISBN 978-9975-113-86-1.

Sprincean M. La consultation médico-génétique et le diagnostic prénatal dans le contexte de la génétique médicale. Elaboration méthodologique. Chisinau, 2013, 41 p.

www.ornl.gov

www.freebooks4doctors.com

www.pubmed.com

www.genome.org